FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

ANNÉE 1947

THESE

N° 357

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLÔME D'ÉTAT)

PAR

Françoise DOLL, née SCHNABEL

Née le 24 Juillet 1921, à Sannois (Seine-et-Oise).

Présentée et soutenue publiquement le 11 JUIN 1947 .... 19.

ÉTUDE GÉNÉTIQUE DE LA SURDI-MUTITÉ

Président : M. Robert DEBRÉ, Professeur.

PARIS
IMPRIMERIE R. FOULON
29, RUE DEPARCIEUX, 29
1947

14 JUIN 1943

FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

Nom du Candidat : **DOLL.**

Nom de jeune fille : **SCHNABEL**

Prenom : **Françoise.**

Date de Soutenance :

Numéro d'ordre :

(Ces deux mentions seront complétées par le Service de la Bibliothèque.)

DOLL (Françoise), née SCHNABEL — Etude génétique de la surdi-mutite. — Imp. R. Foulon, 1947, *in*-8°, 56 *p.* 12 *fig.*

(*Thèse Medec.* (*Etat*), *Paris* 1947, *N°* .....).

DOLL (Françoise), née SCHNABEL — Etude génétique de la surdi-mutité. — Imp. R. Foulon, 1947, *in*-8°, 56 *p.* 12 *fig.*

(*Thèse Medec.* (*Etat*), *Paris* 1947, *N°* .....).

DOLL (Françoise), née SCHNABEL — Etude génétique de la surdi-mutité. — Imp. R. Foulon, 1947, *in*-8°, 56 *p.* 12 *fig.*

(*Thèse Medec.* (*Etat*), *Paris* 1947, *N°* .....).

DOLL (Françoise), née SCHNABEL — Etude génétique de la surdi-mutité. — Imp. R. Foulon, 1947, *in*-8°, 56 *p.* 12 *fig.*

(*Thèse Medec.* (*Etat*), *Paris* 1947, *N°* .....).

FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

ANNÉE 1947 **THESE** N°

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLÔME D'ÉTAT)

PAR

Françoise DOLL, née SCHNABEL

Née le 24 Juillet 1921, à Sannois (Seine-et-Oise).

Présentée et soutenue publiquement le ..... 19.

ÉTUDE GÉNÉTIQUE DE LA SURDI-MUTITÉ

Président : M. Robert DEBRÉ, Professeur.

PARIS
IMPRIMERIE R. FOULON
29, RUE DEPARCIEUX, 29
1947

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

DOYENS HONORAIRES :

MM. Balthazard, Baudouin, Roussy

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Aubertin, Balthazard, Basset, Baudouin, Bezançon, Brindeau, Carnot, Chevassu, Chiray, Clerc, A. Couvelaire, Delbet, Hartmann, Heitz-Boyer, Jeannin, Laignel-Lavastine, Laubry, Lemierre, Lenormant, Marion, Mulon, Ombrédanne, Roussy, Rouvière, Sannié, Sébileau, Sézary, Tanon.

DOYEN ..... LÉON BINET.
Membre de l'Institut

ASSESSEUR. ..... JEAN VERNE.

I. — PROFESSEURS

	MM.
Anatomie	ff OLIVIER.
Anatomie pathologique	LEROUX.
Assistance Médico-sociale	N...
Bactériologie	GASTINEL.
Biologie médicale	VERNE.
Chimie médicale	POLONOVSKI.
Clinique de cardiologie	DONZELOT.
Cliniques chirurgicales	BROCQ. CADENAT. MONDOR. QUENU.
Clinique chirurgicale infantile et d'orthopédie	LEVEUF.
Clinique chirurgicale orthopédique	MATHIEU.
Clinique gynécologique	MOCQUOT.
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	GOUGEROT.
Clinique des maladies des enfants	DEBRE (R.).
Clinique des maladies infectieuses	ff MOLLARET.
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale	DELAY.
Clinique des maladies du système nerveux	GUILLAIN.
Cliniques médicales	BENARD (H.). CHABROL. HARVIER. LIAN.
Clinique médicale propédeutique	P. VALLERY-RADOT.
Clinique de Neuro-chirurgie	VINCENT (Cl.).
Cliniques obstétricales	LANTUEJOUL. LEVY-SOLAL. PORTES.
Clinique ophtalmologique	VELTER.
Clinique oto-rhino-laryngologique	LEMAITRE.
Clinique thérapeutique chirurgicale	SENEQUE.
Clinique thérapeutique médicale	LOEPER.
Clinique de la Tuberculose	BERNARD (Et.).
Clinique urologique	FEY.
Embryologie	GIROUD.
Histoire de la médecine et de la chirurgie	ALAJOUANINE.
Histologie	CHAMPY.
Hydrologie thérapeutique et climatologie	BESANÇON (JUSTIN)
Hygiène et clinique de la première enfance	CATHALA.
Hygiène et médecine préventive	JOANNON.
Médecine du Travail	DUVOIR.
Médecine légale	PIEDELIEVRE.
Parasitologie et histoire naturelle médicale	BRUMPT (E.).
Pathologie chirurgicale	PETIT-DUTAILLIS.

	MM.
Pathologie exotique	LAVIER.
Pathologie expérimentale et comparée	LEMAIRE.
Pathologie médicale	MOREAU.
Pathologie et thérapeutique générales	ff DE GENES.
Pharmacologie et matière médicale	HAZARD.
Physiologie	BINET (Léon).
Problèmes alimentaires (*chaire à titre personnel*)	RICHET (Charles).
Puériculture	LELONG.
Radiologie médicale	DESGREZ (H.).
Stomatologie	DECHAUME.
Physique médicale	STROHL.
Technique chirurgicale	MOULONGUET.
Thérapeutique	LAROCHE (G.).

PROFESSEURS SANS CHAIRE :

MM. DOGNON (*Physique médicale*), GAILLARD (*Parasitologie*), HALPHEN (*O. R. L.*), JAYLE M. (*Chimie médicale*), Mlle J. LEVY (*Pharmacologie*), OLIVIER (*Anatomie*).

II. — AGREGES EN EXERCICE

	MM.
Anatomie	CORDIER. DELMAS. N.. ff DEBEYRE.
Anatomie pathologique	DELARUE. Mlle GAUTHIER-VILLARS.
Bactériologie	BONNET. FASQUELLE.
Biochimie médicale	ETTORI. SCHAPIRA.
Dermato syphiligraphie	DEGOS.
Histologie	COUJARD. DESCLAUX.
Hydrologie	DEBRAY.
Hygiène	BOYER. DEPARIS.
Médecine légale	DESOILLE.
Neurologie	DE SEZE.
Obstétrique	DIGONNET. MAYER. SUREAU. VARANGOT.
Ophtalmologie	OFFRET.
Oto-rhino-laryngologie	AUBIN.
Parasitologie	BRUMPT, L. C.
Pathologie chirurgicale	FEVRE. HUGIER. LEGER. MERLE d'AUBIGNÉ PADOVANI. PATEL. ROUX. RUDLER. SICARD.
Pathologie expérimentale	MERKLEN.
Pathologie médicale	BROUET. CACHERA. DECOURT. DREYFUS (G.). FAUVERT. GARCIN. HAMBURGER. KOURILSKY. LAMY. LENEGRE. MARCHAL. MAURIC. SOULIE.
Pédiatrie	LAPLANE. MARIE (J.).
Pharmacologie	CHEYMOL.
Physiologie	BARGETON. PARROT.
Physique médicale	DJOURNO.
Psychiâtrie	BARUK.
Thérapeutique	
Agr. ch. d'ens.	BROUET.
Urologie	COUVELAIRE, R.

III. — PROFESSEURS HONORAIRES ET AGREGES RAPPELES A L'EXERCICE

POUR LE SERVICE DES EXAMENS

MM. BASSET (*Pathologie chirurgicale*), BRINDEAU (*Obstétrique*), HUGUENIN (*Anatomie pathologique*), LE LORIER (*Obstétrique*), VAUDESCAL (*Obstétrique*).

IV. — PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGREGES CHARGES DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE

à titre permanent.

	MM.
Clinique chirurgicale ...	AMELINE. BASSET. DE GAUDART D'ALLAINES. FUNCK-BRENTANO. GATELLIER. MENEGAUX.
Clinique médicale	BARIETY. BOULIN. CHEVALLIER. COSTE.

	M.
Clinique médicale	DE GENNES. HAGUENAU. MOLLARET. MOUQUIN. TURPIN.
Clinique obstétricale ...	ECALLE. LACOMME.
Clinique ophtalmologique	RENARD.
Clin. otho-rhino-laryngologique	HALPHEN.

V. — CHARGES DE COURS

	M.
Radiologie	LEDOUX-LEBARD.

	MM.
Secrétaire de la Faculté	J. MOREL.
Secrétaire-adjoint	M. BRISSIAUD.

Bibliothécaire en Chef ..	Dr A. HAHN.
Bibliothécaires	Mlles DUMAITRE, GOICHON, LAURENT.

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinons émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MON FRERE

A MON PERE ET A MA MERE

A MON MARI

A MA FILLE

A MES AMIS

A Monsieur le Professeur Robert DEBRE

Professeur de Clinique Médicale des Enfants
Médecin de l'Hôpital des Enfants-Malades
Membre de l'Académie de Médecine
Commandeur de la Légion d'Honneur

Qui nous a fait l'honneur d'accepter la présidence de cette thèse.

A Monsieur le Professeur agrégé Maurice LAMY

Médecin de l'Hôpital des Enfants-Malades

Qui nous a initiée à la génétique et nous a aidée de ses conseils tout au long de ce travail.

A Monsieur le Docteur Jean LEVESQUE

Médecin de l'Hôpital de la Salpêtrière

Qui nous a fait découvrir et aimer la médecine du tout-petit.

A Monsieur Georges LANGRAND

Professeur
Surveillant Général de l'Institut National des Sourds-Muets

Qui sut faire de certain petit sourd un enfant normal et heureux.
Et grâce à qui nous avons pu effectuer ce travail.

A NOS MAITRES DANS LES HOPITAUX

Monsieur le Professeur LAUBRY.

Monsieur le Professeur agrégé MENEGAUX.

Monsieur le Professeur agrégé WILMOTH
(*in memoriam*).

Monsieur le Professeur RATHERY
(*in memoriam*).

Monsieur le Professeur DEBRE.

Monsieur le Professeur FIESSINGER
(*in memoriam*).

Externat :

Monsieur le Professeur MOCQUOT.

Monsieur le Docteur DEROT.

Monsieur le Professeur agrégé SOULIE.

Monsieur le Docteur LEVESQUE.

Monsieur le Professeur HARVIER.

Monsieur le Professeur agrégé LAMY.

Monsieur le Professeur agrégé LACOMME.

A Mademoiselle le Docteur JAMMET

A Monsieur le Docteur D. ROUTIER

A Monsieur le Professeur agrégé H. MASCHAS

INTRODUCTION

Connue depuis l'antiquité la surdi-mutité n'a commencé à susciter un certain intérêt qu'à partir du XIX^e^ siècle. Intérêt médical s'entend car on relève déjà des tentatives d'éducations à Rome sous l'empire et peut-être même sous la république.

HIPPOCRATE n'aurait pas saisi le rapport de cause à effet qui lie surdité et mutisme; PLINE l'Ancien serait le premier à l'avoir signalé. Pendant tout le moyen-âge des théories fantaisistes font autorité sur la question et ce n'est qu'au XVI^e^ siècle que Jérôme CERDAN, en Italie, remet en lumière le fait que c'est simplement la surdité qui est cause du mutisme.

Et c'est au XIX^e^ siècle que nous voyons paraître d'importantes publications sur la surdi-mutité; on commence alors à en distinguer les variétés et à se préoccuper de son étiologie.

En 1821, J. ITARD distingue surdi-mutité congénitale et acquise mais note que rien ne les différencie quand la surdité est survenue pendant les deux premières années de la vie. Il cite les diverses causes de la surdi-mutité acquise.

En 1853, W.-R. Wills WILDE reconnaît trois causes à la surdi-mutité congénitale : frayeur de la mère, hérédité, consanguinité.

En 1862, F. DEVAY, en 1879, S. MYGGE et à la même époque FIGUIER, BOUDIN et LACCASSAGNE insistent sur l'importance de la consanguinité.

En 1893, H. MYGIND attache beaucoup d'importance à l'alcoolisme, la syphilis des parents, dans l'étiologie de la surdi-mutité congénitale, de même qu'aux mauvaises conditions d'hygiène. Il remarque la fréquence de l'idiotie, épilepsie, albinisme, rétinite pigmentaire associés. Il relève le rôle de « l'hérédité » sans pouvoir l'interpréter.

En 1898, nous arrivons aux fameuses statistiques de FAY aux Etats-Unis. Elles portent 4.471 couples comprenant au moins un des deux partenaires sourd-muet. Malheureusement faites uniquement par correspondance elles ne peuvent apporter tous les éléments de certitude nécessaires quant à l'étiologie; FAY, d'autre part, n'était pas médecin, si bien qu'on a assisté ultérieurement à la faillite de diverses théories qui s'étaient basées uniquement, ou en grande partie, sur le résultat des dites statistiques.

En 1902, HAMMERSCHLAG rompt avec la tradition et remplace la distinction surdi-mutité congénitale et acquise par une classification qui sépare surdité par atteinte locale de l'organe de l'ouïe et surdité constitutionnelle.

En 1913, DENKER propose une classification qui, précisée encore par la suite par SIEBENMAM, elle celle qui, aujourd'hui encore, réunit le plus de suffrages.

I. — SURDI-MUTITÉ CONGÉNITALE

a) relevant d'une cause inflammatoire intra-utérine,

b) anomalie structurale non inflammatoire,

1) aplasie de tout le labyrinthe,

2) labyrinthe osseux et membraneux intact, atteinte de l'épithélium,

A) localisée à la lame basilaire,

B) étendue à l'épithélium auditif.

II. — Surdi-mutité acquise

a) d'origine méningitique,
b) d'origine tympanique.

Quant à nous, nous nous propons d'étudier la surdi-mutité dans ses formes héréditaires, écartant d'emblée les formes acquises. Nous exposerons d'abord la question telle qu'elle est vue actuellement par les auteurs allemands qui paraissent à peu près seuls à s'y être intéressés. Nous nous référerons également à un récent et important travail de H. Lindenov au Danemark. Nous présenterons ensuite nos recherches personnelles évidemment fort modestes en regard de ce qui a été fait tout au moins à l'étranger, et nous confronterons les résultats. Nous examinerons enfin les conséquences pratiques qui peuvent découler de nos conclusions.

CHAPITRE PREMIER

LA SURDITÉ HÉRÉDITAIRE

Il résulte des travaux des auteurs allemands qu'on peut diviser la surdi-mutité héréditaire en deux grands groupes.

— La surdi-mutité sporadique.

— La dureté d'oreille héréditaire qui peut se présenter comme une surdi-mutité mais seulement si elle est précoce et très accentuée.

C'est surtout aux travaux d'ALBRECHT que nous nous référons pour exposer ce qui suit, car il semble que ce soit lui qui ait étudié personnellement la question le plus à fond.

— LA SURDI-MUTITÉ SPORADIQUE.

Répond au point de vue anatomo-pathologique à ce qu'on désigne sous le nom de Type Scheibe, savoir : absence ou insuffisance de développement de tout l'appareil nerveux depuis les centres jusqu'à l'organe de Corti. La membrane de Corti peut être normale ou inexistante avec tous les degrés intermédiaires. On note

des altérations plus ou moins graves de la *stria vascularis*. Le limaçon osseux a toujours été trouvé intact.

Cliniquement, il s'agit de sourds complets. Dans quelques cas on relève quelques restes d'audition, mais jamais suffisants pour leur être d'un secours appréciable pour la parole. D'après LANGENBECK, ces restes d'audition seraient toujours symétriques alors qu'il n'en est pas ainsi quand il s'agit de surdité acquise.

La transmission héréditaire se fait selon le mode récessif monomérique affirme ALBRECHT, d'accord avec tous les auteurs en ce qui concerne la récessivité, mais en opposition avec J. KRATZ (1925) et E. MUHLMANN (1930) qui voient deux gênes en cause et avec HAMMERSCHLAG (1932) qui en suppose quatre.

On a remarqué la fréquence relativement grande de l'association de rétinite pigmentaire à la surdi-mutité. Il est de fait que la proportion de malades atteints de rétinite pigmentaire est beaucoup plus grande parmi les sourds-muets que dans le reste de la population. ALBRECHT pourtant, nie la genèse unique, les deux maladies ayant une étiologie et un comportement très différent. Il suppose une rencontre fortuite, les deux maladies se transmettant de la même façon, peut-être une liaison ou « linkage ». Sa position est semblable en ce qui concerne d'autres affections fréquentes chez les sourds-muets : débilité mentale, strabisme, ataxie, schizophrénie. HAMMERSCHLAG, par contre, soutient que surdi-mutité sporadique, rétinite pigmentaire, débilité mentale et ataxie héréditaire sont de même origine. HAHNHART soutient fermement l'association surdi-mutité-débilité mentale. Mais le simple fait que ces diverses tares se rencontreraient avec une égale fréquence chez les sourds récessifs et dominants qui, au point de vue anatomo-pathologie, comme souvent au point de vue clinique, sont atteints de maladies absolument différentes, suffirait pour ALBRECHT à infirmer les théories d'origine univoque.

— La dureté d'oreille héréditaire.

A été isolée par Albrecht en 1923.

Au point de vue anatomo-pathologie, elle répond au type Mondini de Siebenmann : oreille externe, moyenne, appareil vestibulaire en bon état; développement défectueux du limaçon osseux : nombre de spires diminué, hauteur réduite ou aplatissement latéral. Organe de Corti peu différencié. Cellules de soutien et sensitives pêle-mêle pour autant qu'on peut les distinguer. Utricule normal. Saccule élargi ou effondré avec malformation de la partie terminale du nerf.

Cliniquement, l'affection se présente sous des formes extrêmement diverses. Tous les intermédiaires s'observent entre les formes suffisamment tardives et légères pour simuler la dureté d'oreille sénile et celles si précoces et marquées qu'elles engendrent une surdi-mutité. A vrai dire ces extrêmes sont assez rares mais ils ont pourtant rendus difficile l'étude de la transmission héréditaire car des générations semblaient épargnées, qui étaient pourtant atteintes, mais d'une façon si légère, qu'elle nécessitait des examens de spécialité pour être mise en évidence.

La transmission héréditaire se fait selon le mode dominant, les divers aspects cliniques s'observant dans une même famille.

Cette affection, souligne Albrecht, n'a rien à voir avec la précédente, c'est « une autre maladie ». Hammerschlag, lui, désigne les différents désordres de l'oreille interne sous le terme général de « heredopathia acustica » et distingue des éléments de transition entre la surdi-mutité, la surdité progressive, la dureté d'oreille professionnelle prématurée et l'otosclérose.

CHAPITRE II

RECHERCHES A L'INSTITUT NATIONAL DES SOURDS-MUETS DE PARIS

Pour effectuer nos recherches nous nous sommes adressée à l'Institut National des Sourds-Muets de Paris qui groupait en 1946, 310 élèves, garçons et filles, de 6 à 20 ans. Dûment munie de l'autorisation ministérielle nous avons pu feuilleter d'abord les dossiers administratifs qui, au milieu des papiers les plus divers, en contenaient un pour nous intéressant : l'interrogatoire que doivent remplir les parents de chaque enfant entrant à l'Institut. Celui-ci nous fut très précieux pour distinguer déjà parmi ces 310 sourds-muets, ceux qui étaient congénitaux et ceux dont l'infirmité était le reliquat d'une méningite cérébro-spinale ou d'une autre maladie du même ordre.

Le questionnaire porte en effet ces demandes :

— L'enfant était-il sourd en naissant ?
— Sinon à la suite de quelle maladie l'est-il devenu ?
— A quel âge ?
— A-t-il parlé ?

Il est des cas bien nets où il nous est déclaré que l'enfant était sourd en naissant et qu'il n'a jamais parlé. D'autres, non moins nets, où on vous relate qu'ayant parlé jusqu'à 3 ans, l'enfant a contracté à cette époque une méningite cérébro-spinale qui l'a rendu sourd et

rapidement muet. On peut considérer, en effet, qu'un enfant qui devient sourd avant 6 ans sera un « sourd-muet » car il perdra rapidement l'usage du vocabulaire qu'il possédait; il sera justiciable de la même rééducation qu'un enfant sourd de naissance.

Mais à côté de ces cas faciles on trouve des déclarations qui sont plus sujettes à caution : enfant ayant « parlé jusqu'à 15 mois » sans que l'on mentionne à ce moment une maladie quelconque, à moins qu'on n'attribue la surdité, qui ne serait survenue qu'à cette époque, à la « gourme », à « une frayeur » ou à toute autre affection qu'il semble très osé de mettre en cause...

A part deux cas où la contradiction était flagrante, nous avons laissé ces sujets dans le groupe des « acquis », faute de pouvoir faire la preuve du contraire. Il est pourtant probable que nous avions à faire à des congénitaux. En effet, le bébé sourd n'est pas toujours absolument muet, en ce sens qu'à l'imitation de son entourage il remue les lèvres et arrive à proférer des syllabes souvent en aspirant au lieu de souffler. Pour peu que ces syllabes soient pa-pa-pa, da-da, etc..., les parents de bonne foi affirment rétrospectivement que l'enfant a parlé. Il ne faut pas oublier une autre cause d'erreur; la notion de syphilis rattachée à la surdi-mutité est assez répandue dans le public. Les parents répugnent à avouer une maladie congénitale de leur enfant, ils se croient directement en cause et il leur paraît souvent plus honorable d'attribuer les choses à quelque maladie intercurrente. La négativité de multiples prises de sang arrive d'ailleurs à les persuader eux-mêmes.

Donc, après une discrimination aussi exacte qu'il nous était possible, nous avons après étude de ces dossiers obtenu les chiffres suivants :

Dossiers examinés : 310.
Congénitaux probables : 186 = 176 familles.

Soit une proportion d'environ 60 % de congénitaux. Nous ne chercherons pas de chiffre plus précis, opérant sur un trop petit nombre de cas et avec d'assez grandes causes d'erreurs comme nous venons de l'exposer.

On s'étonnera sans doute que nous n'ayons pas pu par des examens objectifs, discriminer par la suite les cas douteux, mais il ne semble pas exister d'épreuve qui permet de conclure de façon certaine. Une épreuve positive dans 1/3 des cas chez les congénitaux l'est dans 2/3 des cas chez des sourds-muets acquis. Toutes les épreuves que nous avons vues décrites ne pouvaient pas donner plus de certitude, nous ne les avons donc pas utilisées.

Quoi qu'il en soit, notre chiffre de 60 % de sourds-muets congénitaux est sans doute inférieur à la réalité. Les chiffres que nous avons relevés chez de nombreux auteurs français et étrangers s'échelonnent entre 50 et 75 %.

Nous donnerons au passage quelques chiffres sur la fréquence de la surdi-mutité en général.

Pour 40.230.000 habitants, il y avait en France, 18.801 sourds-muets, soit environ 1 sur 2.150 habitants (si nous nous basons sur nos 60 % nous avons 1 sourd-muet congénital sur 3.600 habitants).

En Angleterre 1 sur 1.250.
Aux Etats-Unis 1 sur 2.150.
En Russie 1 sur 1.260.
Au Danemark 1 sur 2.304.
En Norvège 1 sur 1.170.
En Suisse 1 sur 400.

Dans tous ces pays hommes et femmes sont atteints de façon à peu près égale. Nous ne donnerons pas de chiffres personnels à ce propos car l'Institut de Paris a été longtemps réservé aux garçons et ne compte pas encore beaucoup de filles.

Cette première discrimination fait, nous avons repris les 186 dossiers concernant des sourds-muets de naissance et nous avons examiné les réponses aux autres questions pouvant nous intéresser.

Grossesse et accouchement : nous ne trouvons comme mention spéciale que : un accouchement prématuré à huit mois, un « accouchement long », et six forceps concernant cinq primipares et une secondipare. Nous avons ainsi la notion d'un forceps pour trente accouchements, ce qui paraît être dans les limites habituelles.

— *Avortements* : nous relevons huit avortements pour cent soixante-seize couples, ce qui est évidemment fort peu et certainement faux. Les réticences des gens à ce sujet sont bien connues mais sont pourtant moins marquées lorsqu'il s'agit de fausses-couches spontanées qui nous intéressent seules. Ce chiffre minime correspond donc probablement à un chiffre réel relativement faible.

— *Nombre d'enfants et rang dans la fratrie.* Dans les 176 familles que nous avons considérées, l'enfant sourd-muet se trouve être 91 fois le premier né, 85 fois il a un autre rang. Sur ces 91 fois où le sourd est premier né, 45 fois il restera enfant unique. Dans la moitié des cas les parents n'osent courir le risque d'un second infirme : sur les 85 fois où il vient à un autre rang, il sera encore 30 fois le dernier né. Sur nos 176 familles nous en comptons 98 qui n'ont qu'un ou deux enfants.

Au total, 176 couples ont procréé 516 enfants, dont 213 sourds-muets.

— *Age des parents* : nous n'avons rien relevé là de remarquable. Dans la plupart des cas les parents sont âgés de 20 à 35 ans lors de la naissance des enfants

comme il est habituel. Lorsque nous avons noté un âge plus avancé, il s'agissait généralement des derniers nés d'une famille nombreuse.

— *Consanguinité des parents.* — Nous avons relevé 15 fois la consanguinité des parents.

10 fois les parents étaient cousins germains.
3 fois ils étaient cousins issus de germains.
2 fois ils étaient oncle et nièce.

Nous avons donc une proportion de 9 % de mariages consanguins.

— *Autres sourds-muets dans la famille.* — Sur nos 176 familles la surdi-mutité apparaît 146 fois comme un cas isolé.

Les 40 autres enfants ne sont pas seuls atteints et représentent 29 familles.

Dans 15 de ces familles les cas sont groupés uniquement dans la fratrie et sont répartis comme suit :

11 fois 2 enfants sourds.
2 fois 3 enfants sourds.
1 fois 4 enfants sourds (sur 7).

Dans les 14 autres familles plusieurs membres, autres que les enfants sont atteints.

— Une cousine.
— Un oncle.
— Trois cousins.
— Les parents (2 fois).
— Un frère et une tante.
— Un frère et deux cousins.
— Une sœur, deux grands-parents et une tante.
— Deux grands-parents.
— Les quatre grands-parents.
— Les parents et deux frères.
— Les parents et un oncle.
— Les parents, deux frères et une tante.
— Les parents, trois frères et sœurs et une tante.

Pour obtenir ces derniers renseignements l'interrogatoire du dossier n'était plus suffisant, c'est pourtant en partie grâce à ces indications que nous avons vu quelles étaient les familles qui avaient le plus d'intérêt pour nous. Nous avons alors poussé nos investigations avec plus de patience et de persévérance de ce côté. Tous les enfants l'ont été oralement quand cela a été possible. Malheureusement, la plupart des enfants viennent de province et l'on ne peut voir les parents qu'au départ en vacances. Nous avons écrit de nombreuses lettres auxquelles on nous a répondu en général, mais rarement avec la précision désirée, ce qui a nécessité une importante correspondance.

— *Examen des enfants.* — Enfin nous avons examiné chaque enfant et nous avons essayé de recueillir les éléments intéressants de son histoire médicale.

Les anomalies que nous avons trouvées avec la plus grande fréquence sont : la déformation ogivale de la voûte palatine et les dépressions médio-sternales du thorax.

29 fois voûte ogivale.
21 fois dépression thoracique.
7 fois thorax en entonnoir.
5 fois strabisme.
3 fois souffle systolique.
1 fois yeux vairons.
1 fois langue scrotale.
2 fois trémulation.
2 fois rétro-gnathisme.
1 fois obésité.
2 fois goître opéré.
1 fois fissure de la voûte palatine.

L'interrogatoire de l'entourage, les renseignements fournis par les fiches médicales nous ont révélé 29 cas

d'arriération mentale évidente et deux cas de rétinite pigmentaire. Notons tout de suite qu'une des conditions d'admission à l'Institut des Sourds-Muets de Paris est de pouvoir fournir un certificat médical attestant que l'enfant n'est ni idiot, ni scrofuleux. Notre chiffre d'arriérés mentaux est donc pris chez des individus qui sont censés être déjà sélectionnés.

En possession de ces éléments, après avoir essayé d'obtenir pour chaque cas autant de précisions qu'il était possible, nous allons essayer d'interpréter nos résultats et de voir à quelles conclusions ils nous mènent.

CHAPITRE III

ESSAI D'INTERPRÈTATION — MODE DE TRANSMISSION DE LA SURDI - MUTITÉ

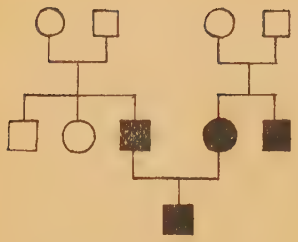
Lorsqu'à l'aide des renseignements que nous avons accumulés nous dressons des arbres généalogiques, il semble bien dès l'abord que nous ayons à faire à une hérédité récessive. Mais il est bien évident qu'avant d'affirmer quoi que ce soit, il faut nous référer aux critères de la récessivité, examiner s'ils sont vérifiés, s'il y a des exceptions et quelle est la valeur de ces exceptions.

1) Les parents d'un individu atteint d'une maladie récessive sont presque toujours normaux.

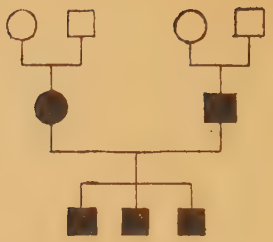
C'est, en effet, ce que nous constatons 170 fois sur 176 familles. Les parents sont, en effet, des hétérozygotes possédant à la fois le gêne récessif de la surdimutité (r) et l'allémorphe normal qui est dominant (D).

Dans les six cas qui font exception les deux parents sont sourds eux-mêmes, ayant donc la formule (rr). Il est évidemment beaucoup plus rare d'observer ce cas car le nombre d'hétérozygotes pour le gêne de la surdimutité est bien supérieur à celui des sourds-muets.

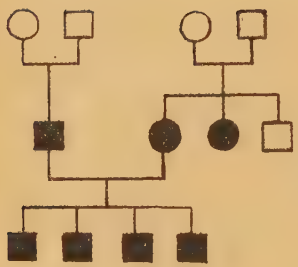
2) Le second critère de l'hérédité récessive est l'incidence famiale des cas.



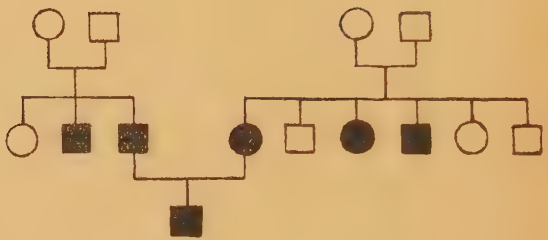
N°1. Ba... J.E. - 10.



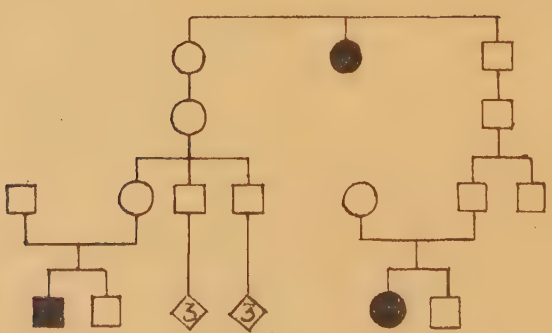
N°2. Th... M. - 175.



N°3. Pi... R. - 145.



N°4. Ga... P. - 75.



N°5. L'H... G. - 119.

Nous avons vu que la formule des parents d'apparence normale mais hétérozygotes était (Dr) : chaque chaque parent possède sur l'un des deux chromosomes de la paire en jeu le gêne de la surdi-mutité (r) et sur l'autre l'allélomorphe normal (D). Chacun d'eux forme donc des cellules sexuelles portant un des deux éléments de la paire chromosomique et un seul : la moitié des spermatozoïdes porte le gêne taré, l'autre moitié le gêne normal, de même pour les ovules. Quatre combinaisons sont donc possibles : DD Dr rD rr; soit un enfat normal, deux entendants mais hétérozygotes pour le gêne de la surdi-mutité et un sourd. Nous devrions donc trouver dans une fratrie de quatre un sourd et trois entendants. Qu'avons-nous trouvé ? Dans 20 familles seulement nous trouvons plusieurs cas dans la fratrie, ceci n'est nullement surprenant comme nous allons voir. Nous avons considéré 516 enfants, issus de 176 familles, sur ce nombre 213 sont sourds-muets, le chiffre cette fois apparaît trop élevé. Ces contradictions s'expliquent par le fait que les familles humaines sont très peu nombreuses.

Si les familles humaines étaient nombreuses nous n'aurions qu'à additionner le nombre d'enfants, le nombre d'enfants sourds représenterait le quart de celui-ci. Or, même si les familles issues de parents hétérozygotes avaient quatre enfants (nous en sommes loin), le calcul des probabilités montre déjà que dans presque 1/3 des cas elles auraient la chance de ne pas comprendre d'enfants sourds. Nous les ignorerions donc et ne compterions pas leurs enfants dans nos calculs, ce qui déjà les fausserait. Mais nos familles sont plus petites encore, nous en comptons 98 qui n'ont qu'un ou deux enfants. Nous avons déjà remarqué cette très grande réduction du nombre d'enfants expliquée par la crainte des parents de donner le jour à de nouveaux infirmes.

Nos familles comptent en moyenne 2,8 enfants, à ce taux le calcul des probabilités nous indique qu'il est

normal que nous trouvions 85 % environ de cas isolés, nous en trouvons 156 sur 176 familles soit 88 %. Il ne fallait donc pas nous attendre à avoir plus de 20 familles comptant plusieurs sourds et ce chiffre prend toute sa valeur.

3) Voyons un troisième critère de l'hérédité récessive : un individu atteint d'une maladie récessive est fréquemment issu d'un mariage consanguin et d'autant plus fréquemment que la maladie est plus rare.

Sans entrer dans le détail des calculs il est facile d'imaginer — puisqu'il faut un mariage entre hétérozygotes pour avoir un enfant taré — que des individus qui descendent d'un ancêtre commun ont plus de chances de posséder le même gêne pathologique que d'autres pris au hasard dans la population. Plus la maladie est fréquente, plus un sujet hétérozygote aura de chances de rencontrer un autre hétérozygote dans la population, mais si elle est très rare, il apparaît clairement que c'est surtout dans sa parenté qu'il pourra trouver l'autre hétérozygote et nous verrons alors s'élever notablement le nombre des mariages consanguins dans l'ascendance des sujets tarés.

Pour nous, nous avons relevé 15 mariages consanguins qui réalisent un pourcentage de l'ordre de 9 %. Selon une statistique anglaise la fréquence habituelle des unions consanguines dans la population est de l'ordre de 0,8 %, donc élévation très notable, argument de poids.

4) Quand un individu taré épouse une personne saine il n'a que des descendants normaux, s'il a des enfants tarés il a des enfants tarés et sains en proportions égales.

Pour vérifier ces propositions, nous sommes beaucoup plus gênés car les conditions même de notre travail nous ont fait opérer en sens inverse, nous n'avons été en relation qu'avec des familles dont les enfants étaient sourds-muets.

D'autre part, il est tout à fait exceptionnel de voir un sourd-muet épouser une entendante et inversement. Pourtant nous assistons fréquemment au mariage de sourds congénitaux avec des sourds acquis qui génotypiquement sont pour nous des individus sains, c'est donc ces mariages entre sourds de nature différente que nous allons considérer.

(rr) étant la formule du sourd congénital, DD étant celle de la partenaire, quelle sera la descendance ? Tous les enfants auront la formule rD, seront donc entendants mais hétérozygotes pour la surdi-mutité, nous n'avons guère de chance de les rencontrer au cours de notre étude que dans la famille des enfants que nous considérons, par hasard.

Mais rien n'empêche que la femme du sourd congénital que nous considérons, sourde acquise qui pour nous, représenterait donc un sujet normal soit hétérozygote pour la surdi-mutité, nous avons alors rr × Dr = 2 rr + 2 rD soit deux sourds et deux entendants hétérozygotes. Ceux-là, nous risquons donc de les rencontrer au cours de notre étude.

Avons-nous trouvé des exemples de ces unions ? Nous en avons cinq ayant donné les résultats suivants :

sourd congénital × sourde acquise = 1 sourd, 2 entendants,

sourd congénital × entendante = 2 sourds, 2 entendants,

sourde congénitale × sourd acquis = 1 sourd, 3 entendants,

sourde congénitale × sourd acquis = 1 entendant,

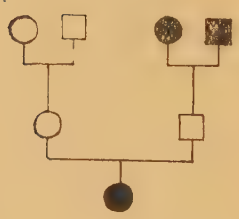
sourde congénitale × sourd acquis = 1 entendant.

Dans les trois premiers cas nous devons supposer que le partenaire sourd acquis se trouvait être hétérozygote pour la surdi-mutité, dans les deux derniers cas il était probablement normal, encore faudrait-il qu'une descendance plus nombreuse vint appuyer cette suppo-

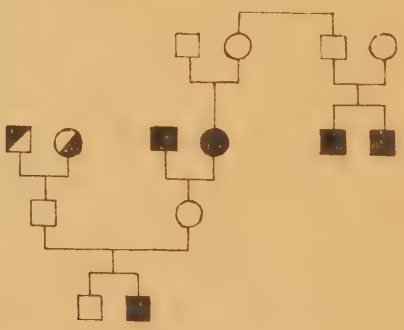
sition. Mais répétons-le, tous les cas nombreux ou de l'union de deux sourds, naissent des enfants entendants nous échappent du fait même de notre méthode d'étude alors que nous ne rencontrons que les cas beaucoup plus rares où le sourd acquis est hétérozygote pour la surdi-mutité procréant alors les enfants sourds que nous avons rencontrés.

Quoique, nous n'ayons pas pu vérifier ces derniers critères de façon atssi satisfaisante que les précédents, nous n'avons rien trouvé qui soit en contradiction avec eux.

Avant de conclure, passons en revue les arbres généalogiques que nous avons pu établir afin de relever et d'essayer d'expliquer les contradictions apparentes ou réelles que nous rencontrerons.



N° 6. Le... F. -108.



N° 7. Ha... J. -88.

N° 1 Ba... J.-P. Enfant sourd, né de parents sourds. Les grands-parents étaient tous hétérozygotes pour la surdi-mutité. Les grands-parents maternels n'ont que deux enfants et ont la malchance de réaliser deux fois la combinaison rr.

N° 2 Th... M. Parents sourds : trois enfants, trois sourds, comme il était normal.

N° 3 Pi... R. Même tableau. 4 enfants 4 sourds.

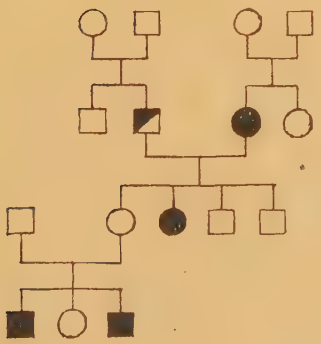
N° 4 Ga... P. De même le père et la mère sourds ont eux-mêmes des frères et sœurs sourds, leur seul enfant est sourd.

N° 5 L'H... G. Un cousin et une cousine sourds, nés de parents hétérozygotes, on retrouve une arrière-grand-tante commune aux deux enfants qui était sourds.

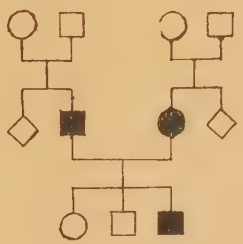
N° 6 Le... F. Fillette sourde, née de parents certainement hétérozygotes. Les grands-parents paternels sourds ont pu avoir un enfant normal... Il est infiniment probable que l'un des deux grands-parents était sourd acquis, nous n'avons pas pu avoir de renseignements précis à ce sujet, ils ont eu un fils entendant mais certainement hétérozygote.

N° 7 Ha... J. Nous sommes sûr que l'enfant, sa grand-mère maternelle et les deux cousins sont sourds de naissance, les grands-parents paternels sont devenus sourds l'un à 5 ans, l'autre à 17 ans. Reste la question du grand-père maternel que nous n'avons pu élucider, il s'agit vraisemblablement de surdité acquise, ce qui expliquerait que la mère de l'enfant soit entendante mais porteuse du gêne (r).

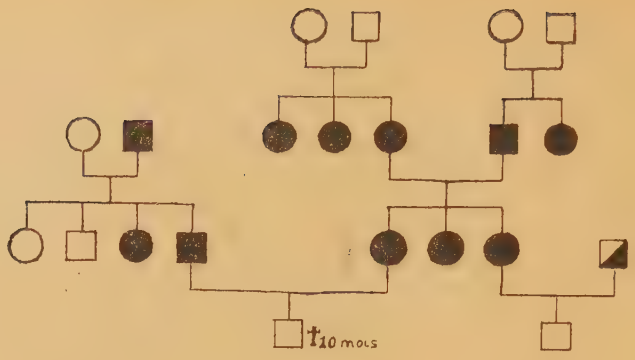
N° 8 Le... J. Deux sourds ayant une sœur entendante, nés de parents (Dr). La mère a une sœur sourde, sa propre mère



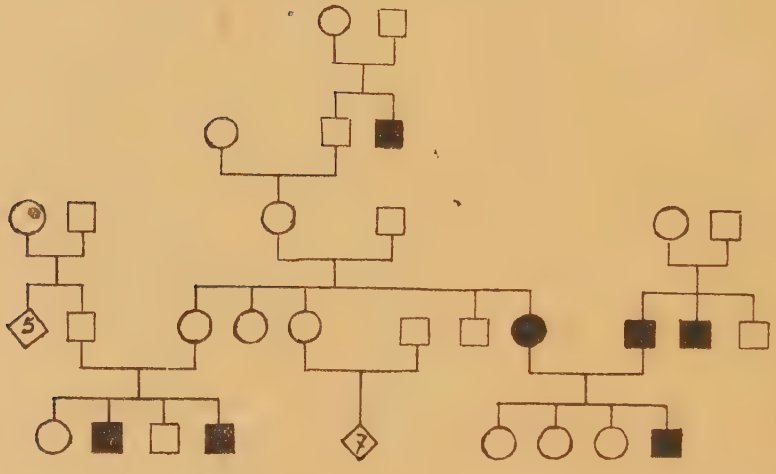
N°8. Le... J. -97-



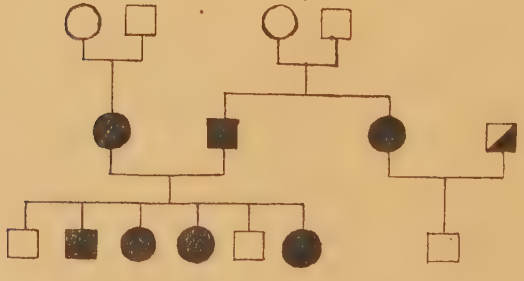
N°9. Or... B. -140-



N° 10. G.Br...



N° 11. Au... - 4 et 5 -



N° 12. De... - 49 et 50 -

était sourde et son père sourd acquis était sans doute porteur d'un gêne (r).

N° 9 Or... B. Même cas ici où les parents sourds n'ont qu'un enfant sourd sur trois. La mère est sourde de naissance, mais le père sourd acquis était vraisemblablement hétérozygote pour la surdi-mutité.

N° 10 G... Br. N'est pas une famille que nous avons découverf à l'Institut des Sourds-Muets, nous la publions car elle offre l'exemple d'une grande malchance. Nous voyons deux couples d'hétérozygotes engendrer respectivement deux et trois enfants tous sourds. Du mariage de deux d'entre eux naissent 3 sourds comme il fallait s'y attendre. L'une d'elle épouse un sourd acquis et met au monde un garçon normal. Une autre épouse un sourd de naissance et a un enfant qui meurt à 10 mois. Le mari a lui-même une sœur sourde et son père sourd également mais ayant épousé une entendante avait choisi une porteuse du gêne (r)...

N° 11 Au... G. Cet arbre présente une difficulté. Deux enfants sourds-muets ont une tante et un arrière-grand-oncle sourds-muets. La tante dont la surdi-mutité de naissance ne peut faire de doute, épouse un sourd dont le frère est également sourd, donc mariage entre deux sourds de naissance authentique, de cette union naît un petit sourd mais trois filles normales. C'est là le seul cas que nous ayons rencontré en contradiction nette avec la théorie de la récessivité. Nous nous sommes enquis de savoir si l'on ne trouvait pas dans la famille du mari de gens durs d'oreilles, l'on n'a rien pu nous répondre de net à cet égard. La seule explication serait, en effet, que le mari soit atteint d'une forme précoce de dureté d'oreille héréditaire qui est dominante, sa femme qui, elle, a une surdité congénitale est atteinte d'une « autre maladie » et joue pour lui le rôle d'une personne saine ; nous devrions alors avoir la proportion de 2 sujets tarés sur 4, résultat de l'union d'un sujet porteur d'une tare dominante

avec un sujet sain : Dd × dd = 2 Dd + 2 dd. La proportion de 1 sur 3 n'aurait rien de surprenant, mais ce sont là des suppositions qui reposent sur des bases très fragiles.

N° 12 De... M. Nous avons là un exemple de dureté d'oreille héréditaire dans sa forme précoce, c'est le seul que nous ayons rencontré car c'est en effet une affection rare dans cette forme.

Sur 6 enfants, 2 entendent normalement, 1 entend très mal mais peut suivre à l'école communale; les 3 autres sont justiciables de l'enseignement des sourds-muets tout en ayant une parole qui révèle des restes d'audition importants. La mère est demi-sourde, le père sourd de naissance. La sœur du père, également sourde de naissance a épousé un sourd acquis et a un garçon entendant.

En résumé, il semble bien que nous puissions conclure formellement que la surdi-mutité se transmet selon le mode récessif monomérique. Les résultats de nos recherches vérifient tous les critères de récessivité et nous n'avons trouvé qu'un cas qui soit en contradiction avec notre hypothèse alors que tous les autres la vérifient. Conscients d'encourir le reproche d'invoquer à plusieurs reprises des hétérozygotes qui pourraient paraître créés pour notre commodité, nous répéterons encore que la façon même dont nous avons conduit notre étude nous amenait à les rencontrer alors que si nous les cherchions sur l'ensemble des sourds acquis, nous en découvrirons évidemment fort peu.

Nos conclusions sont en accord avec celles de la plupart des auteurs allemands quant au mode de transmission; nous examinerons maintenant ce que notre étude peut apporter au point de vue de l'association avec d'autres maladies ou tares.

Nous avons paru laisser de côté la question de la dureté d'oreille héréditaire. Nous avons déjà indiqué

qu'il était rare qu'elle soit suffisamment précoce et marquée pour engendrer une vraie surdi-mutité. Nous n'en avons rencontré qu'un cas et encore n'avons-nous pas pu l'étudier comme nous le désirions ayant affaire à une femme illétrée, veuve et peu disposée à nous répondre; nous n'avons pu étudier son ascendance; la descendance se présente comme il permettait de s'y attendre. Les lois de la dominance, mais il est évident que nous ne pouvons tirer aucune conclusion d'un seul cas.

CHAPITRE IV

RAPPORT DE LA SURDI - MUTITÉ AVEC D'AUTRES AFFECTIONS

La rétinite pigmentaire est une affection extrêmement rare. Sa fréquence dans la population est, d'après une statistique hollandaise, de 0,05 ‰, soit un cas sur 20.000 individus. Pour nous, nous en avons rencontré deux cas chez les élèves de l'Institut des Sourds-Muets et un cas chez le frère d'un de ceux-ci sourd également, soit 3 cas sur 213 individus. De plus nous n'avons eu affaire qu'à des enfants et l'on sait que la rétinite pigmentaire se développe plus volontiers après 20 et même 30 ans; la proportion de 1,3 % trouvée au cours de notre enquête est donc très élevée; si nous rapportons à 20.000 les chiffres trouvés au cours de notre enquête, nous arrivons à 281 pour 20.000 au lieu de 1 pour 20.000 dans le reste de la population, et ce, répétons-le, chez des individus de moins de 20 ans.

Deux de nos cas se présentent de façon isolée, on ne trouve dans les familles ni autres cas de surdité, ni autre cas de rétinite pigmentaire. Le troisième cas concerne le frère d'un élève de l'école; les deux frères, seuls enfants, sont sourds tous les deux, mais un seul est atteint de rétinite pigmentaire, l'autre est l'aîné, il a 16 ans et semble épargné mais on ne peut évidemment préjuger de l'avenir.

Quelle conclusion pouvons-nous tirer de ces faits ? Nous possédons bien peu d'éléments mais ils s'additionnent à toutes les constatations similaires de nombreux auteurs étrangers. La genèse univoque soutenue par certains paraît bien contestable puisque l'on retrouve la même association avec la dureté d'oreille héréditaire qui est une maladie toute différente. La rétinite pigmentaire est une maladie récessive et cette fréquence très remarquable de l'association avec la surdi-mutité pourrait s'expliquer par le fait que les deux gênes seraient portés par le même chromosome. Nous n'apportons certes rien qui nous permette d'être affirmatifs, mais il semble que ce soit là l'hypothèse la plus vraisemblable.

En interrogeant professeurs et fiches médicales nous avons été frappés du nombre considérable de débiles mentaux : 29 cas sur 186 enfants, et, nous l'avons déjà dit, l'Institution de Paris est censée ne recevoir que des enfants intellectuellement normaux, notre chiffre déjà énorme en soi est encore calculé sur des éléments déjà sélectionnés.

Cet état de choses a conduit les dirigeants de l'Institution à créer deux sections spéciales pour les moyens et les grands enfants incapables de suivre l'enseignement donné à leurs camarades — enseignement simple pourtant car on peut considérer que l'élève moyen arrivé en fin d'études à 20 ans, aurait très peu de chances de passer avec succès le certificat d'études primaires.

Connaissant l'existence de ces sections spéciales, nous avons voulu voir si cette débilité mentale était conséquence simplement de la surdité et de l'énorme handicap qu'elle constitue intellectuellement : on doit alors la rencontrer aussi bien chez les sourds acquis que chez les congénitaux. Si, au contraire, elle a quelque relation avec la surdité congénitale, nous rencontrerons alors une proportion élevée de congénitaux parmi les élèves de ces sections.

La première section comprend 17 élèves dont 13 congénitaux, soit 76 %.

La seconde comprend 12 élèves dont 9 congénitaux.

Or nous avons vu que nous avions trouvé une proportion de 60 % de congénitaux seulement pour l'ensemble des élèves. Pour voir les choses de plus près, nous avons repris les dossiers des 4 élèves de la première section qui n'étaient pas sur nos listes. Pour expliquer leur surdité dite acquise, nous avons trouvé :

— convulsions à 1 an,
— otite à 2 ans,
— convulsions à 14 mois,
— mastoïdite à 1 an.

Rien de tout cela n'emporte la conviction; ce sont là justement de ces enfants que nous avons classés dans les sourds acquis, faute de pouvoir faire la preuve du contraire; il est vraisemblable qu'ils comprennent une bonne proportion de congénitaux.

Les 76 % de congénitaux que nous trouvions dans cette section d'anormaux est probablement encore au-dessous de la vérité. La débilité mentale est donc notablement plus fréquente chez les sourds congénitaux que chez les sourds acquis; il semble bien qu'elle n'est pas uniquement conséquence de la surdité.

Pourtant pouvons-nous tirer une conclusion de ces faits au point de vue génétique ? C'est bien difficile. Qu'est-ce exactement que la « débilité mentale », quels en sont les critères ? Y en a-t-il une seule variété ? Ce n'est pas une entité clinique définie, sa transmission héréditaire l'est moins encore. Rien ne permet d'invoquer la genèse univoque des deux affections. Nous ne pouvons que constater l'extrême fréquence de leur association puisque nous l'avons trouvée de l'ordre de 15 %.

Quelles autres affections avons-nous relevées avec une certaine fréquence chez ces enfants :

Thorax déprimé : 21 fois.
Thorax en entonnoir : 7 fois.

Ce sont là des déformations fréquentes dans le reste de la population; nous n'avons malheureusement pas de chiffre qui nous fixe cette fréquence et avec lequel nous puissions établir de comparaison intéressante.

29 fois nous avons relevé la forme ogivale de la voûte palatine, mais c'est là une disposition qui se rencontre fréquemment, sans qu'on puisse en faire un argument de poids pour le diagnostic d'une syphilis congénitale !

Nous avons les résultats des prises de sang faites à ces enfants : 3 fois nous relevons un B. W. +, dans 2 familles seulement car il s'agit d'un frère et d'une sœur. Deux autres fois les B. W. ont été positifs et sont négativés. Cinq autres enfants sont traités sans que l'on ait la notion d'un B. W. +. Cinq syphilis congénitales certaines sur 186 enfants ne représentent pas une proportion très significative.

Quant aux autres affections que nous avons relevées, elles ne permettent ni par leur nature, ni par leur nombre, d'être matière à déductions intéressantes.

En définitive que ressort-il de cette étude ?

— La rétinite pigmentaire, affection très rare, se retrouve avec une fréquence marquée chez les sourds-muets et pose la question d'un linkage probable.

— La débilité mentale a été trouvée dans 15 % de nos cas, mais son manque d'individualité clinique et l'ignorance où nous sommes de son mode de transmission possible ne permettent pas d'établir une relation précise entre les deux affections.

— La syphilis congénitale a été relevée cinq fois de façon certaine sans que rien permette d'établir une relation de cause à effet.

Chapitre V

DÉDUCTIONS PRATIQUES ; LE MARIAGE DES SOURDS - MUETS

Nous ne soulèverons pas ici la question de la stérilisation. Elle occupe dans certains ouvrages étrangers un chapitre important ou s'exprime le regret de ne pouvoir étendre cette mesure aux hétérozygotes puisqu'on ne peut malheureusement pas les reconnaître...

Quel mariage pourra-t-on — dans la mesure du possible — interdire ou conseiller au sourd congénital ?

La meilleure solution serait évidemment qu'il ne se marie pas, de formule (rr), il est certain, quelle que soit sa partenaire de transmettre un gêne (r), ce qui n'est guère désirable. Mais dans la pratique les sourds-muets désirent se marier.

Si un sourd-muet congénital épouse une sourde également congénitale, les résultats seront désastreux : (rr) $\times$ (rr) = 4 rr, tous les enfants seront sourds. C'est ce que nous avons vu réaliser dans les familles 1, 2, 3, 4, 10, dont nous avons publié les arbres.

On a décrit des exceptions à cette règle, elles sont très rares et tiennent soit au fait que l'un des sourds congénitaux est en réalité un sourd acquis dans le très jeune âge, l'affection causale étant passée inaperçue, soit à l'existence chez l'un des partenaires d'une surdi-

mutité due à un autre gêne. Certains auteurs ont, en effet, soutenu l'existence de deux gênes différents, responsable de la surdi-mutité dont l'un se rencontrerait très rarement. Pour notre part, nous n'en avons pas rencontré d'exemple. Quoi qu'il en soit, il serait bien hasardeux d'espérer la rencontre de deux surdi-mutités génotypiquement différentes pour ne pas déconseiller formellement le mariage de deux sourds congénitaux. Une dernière hypothèse pouvant expliquer la naissance inattendue d'enfants normaux est l'infidélité, le véritable père étant un homme normal.

Le mariage d'un sourd avec une entendante — et surtout l'inverse — est exceptionnel. Cela se conçoit, car la compagnie constante d'un sourd qui s'exprime souvent mal et difficilement, qui ne comprend pas toujours rapidement le langage parlé, doit devenir rapidement très pesante. Ce que l'on a beaucoup plus de chances de voir réalisé et ce qui est identique du point de vue génétique, c'est l'union d'un sourd congénital avec une sourde acquise, génotypiquement normale; quels seront les résultats d'une telle union ? (rr) × (DD) = 4 Dr, soit des enfants tous entendants mais tous hétérozygotes pour la surdi-mutité. C'est le résultat le plus heureux qu'on puisse espérer obtenir.

Cependant une autre éventualité se présente, qui n'est pas exceptionnelle; le sourd acquis se trouve être hétérozygote pour la surdi-mutité. Ceci apparaît certes comme une rare malchance, mais au cours de son enquête sur une très grande échelle, H. Linderov a été amené à conclure que le fait d'être hétérozygote pour la surdi-mutité semblait prédisposer à la surdi-mutité acquise. Hypothèse surprenante au premier abord, mais il est de fait qu'il a rencontré une proportion élevée de sourds acquis dans les familles qui comptent des sourds congénitaux. En utilisant les chiffres que nous avons donnés pour la France, le calcul du nombre d'hétérozy-

gotes pour la surdi mutité dans la population, nous donne 1 individu sur 30 ($\frac{1}{\sqrt{3.600}} \times 2$) et nous avons dit pourquoi ce chiffre est sans doute encore en dessous de la vérité.

Quoi qu'il en soit, si notre sourd congénital épouse une hétérozygote pour le gêne de la surdi-mutité, qu'elle soit entendante ou sourde acquise, il réalise la formule rr $\times$ r D = 2 rr + 2 rD. Il aura donc deux sourds et deux entendants hétérozygotes, théoriquement bien entendu, car s'il est chanceux, il peut n'avoir que des entendants et dans le cas contraire uniquement des sourds.

Quelle sera donc l'attitude du médecin consulté au sujet du mariage d'un sourd-muet congénital ?

Il proscrira absolument l'union de deux sourds congénitaux. Il autorisera le mariage avec un sourd acquis après s'être assuré que la famille de celui-ci ne comprend pas de sourds congénitaux, il expliquera qu'il y a un très grand nombre de chance que les enfants soient tous normaux mais ne pourra être absolument affirmatif car rien ne prouve *a priori* qu'il n'a pas affaire à un hétérozygote.

Enfin, une dernière remarque à faire, concerne les frères et sœurs de sourds-muets congénitaux qui ont deux chances sur trois d'être hétérozygotes pour la surdi-mutité, ils ont tout intérêt à éviter une union avec un membre d'une famille comprenant elle aussi un ou des sourds muets et qui court le même risque d'être de formule rD, leur descendance risquant alors de compter de nouveaux sourds.

Résultats de l'enquête concernant 186 enfants sourds-muets congénitaux

N° : numéro de l'observation.

Age : âge de l'enfant.

Nb. E. R. : nombre d'enfants et rang dans la fratrie.

Age P. M. : âge du père et de la mère à la naissance de l'enfant.

Autres S. M. : autres sourds dans la famille.

Examen : résumé des résultats de l'examen de l'enfant.

0 : enfant normal. (20) : 2 enfants normaux.
x : enfant sourd. (2x) : 2 enfants sourds.
C : parents consanguins.

N°	Age	Nb. E. R.	Age P.	Age M.	Autres S. M.	Examen
1	15	0 x 0	31	32	—	Thorax en carène
2	17	0 0 x 0	34	28	—	Débilité mentale Voute ogivale
3	14	0 x	33	33	—	Dépression thoracique
4	14	0 x 0 x	29	20	cousin tante	—
5	8	0 x 0 x	34	25	arrière gd. oncle	—
6	11	0 0 x x x 0 0	44	28	2 frères	Souffle systolique Voute ogivale
7	10	0 x	29	22	—	—
8	12	(40) x (60)	35	21	—	—
9	9	x	30	26	les parents un oncle	—
10	18	0 x	22	16	—	Débilité mentale. Dépression thoracique.

N°	Age	Nb. E. R.	Age P.	Age M.	Autres S. M.	Examen
11	19	x 0	35	28		Goître opéré
12	16	0 x	32	25		—
13	10	x x	27	26	le frère	Voute ogivale
14	15	x x	22	16	la sœur	Débilité mentale
15	12	x	22	20	—	Dépression thoracique
16	7	x	21	18	—	—
17	17	0 x 0 0 0 0	20	19	—	—
18	16	x 0	22	20	—	—
19	11	x 0	28	23	C	—
20	15	x 0	24	22	—	Voute ogivale
21	13	(30) (2X) (50) (2X)	49	33	3 frères	—
22	13	0 x	25	24	—	Thorax en entonnoir
23	17	x	22	20	C	—
24	14	x 0 0 0	23	23	—	—
25	17	0 x	34	26	—	Débilité mentale. B W. Voute ogivale
26	13	x	22	20	—	—
27	19	x	27	20	—	Rétinite pigmentaire
28	10	x 0 0	26	26	—	—
29	15	x 0 0	33	27	—	Voute ogivale
30	21	x	30	29	—	Débilité mentale
31	24	0 x 0 x	27	25	une sœur	Traitement antisyphilit
32	9	0 0 0 x 0 0	34	29	—	—
33	17	0 x 0 0	25	22	—	Débilité mentale
34	16	0 0 x	35	36	—	Débilité mentale Voute ogivale
	18	0 0 x 0	31	26	—	—
36	20	x x 0 0 x 0	35	25	2 frères	—
37	15	x x 0 0 x 0	40	30	2 frères	Dépression thoracique
38	20	x x	39	31	1 frère	Voute ogivale
39	11	x	27	27	C	—
40	19	0 0 0 x 0	44	42	—	—
41	14	x	28	26	—	—
42	17	0 x	24	24	—	Débilité mentale. Tête métrique. Fissure pala
43	17	0 x	34	32	C	Voute ogivale
44	8	0 x	21	20	—	—
45	21	x 0 0 0	25	25	—	—
46	16	x x	22	20	un frère	Voute ogivale
47	21	0 0 x 0	34	21	—	—
48	13	x 0	23	23	—	Voute ogivale
49	17	0 x x x 0 x	30	28	parents tante	—
50	11	0 x x x 0 x	36	34	2 frères	—
51	13	0 0 x	42	33	—	—
52	16	x 0 0	29	20	—	Débilité mentale
53	14	0 0 x 0	33	33	—	—

N°	Age	Nb. E. R.	Age P.	Age M.	Autres S. M.	Examen
54	17	x	25	25	—	Débilité mentale Voute ogivale
55	14	x x 0	28	30	une sœur	—
56	13	x x 0	29	31	une sœur	—
57	18	x 0 0 x 0	33	31	un frère	—
58	8	0 0 x 0	38	37	—	Débilité mentale
59	16	x 0 0 0 0	24	20	—	—
60	19	x	27	24	—	—
61	19	x	27	28	—	Strabisme
62	18	x	35	28	—	Débilité mentale
63	18	x	31	33	—	Strabisme
64	15	0 0 x 0	32	31	C	—
65	12	0 0 x 0	39	30	C 3 cousins	—
66	15	x	25	23	—	
67	15	x 0 0	41	39	—	Voute ogivale
68	15	x 0	21	21	C	—
69	14	x 0	27	22	—	—
70	21	0 x 0 0	29	31	—	Débilité mentale
71	13	x 0	27	25	C	—
72	18	x 0 0 x x x	39	40	trois frères	—
73	18	x	39	27	les parents	—
74	11	x	25	24	C	Débilité mentale Dépression thoracique
75	14	0 0 0 0 x 0	41	33	—	—
76	10	0 x 0 0	23	19	—	Voute ogivale
77	12	x 0	25	27	—	—
78	13	0 x 0 0 0	25	25	—	Très mauvaise denture
79	20	0 0 x	53	40	—	—
80	18	x 0	25	24	—	Obésité
81	16	x	33	23	—	—
82	13	0 x	36	36	—	Traitement antisyphilitique
83	20	0 0 x	27	21		Traitement antisyphilitique
84	11	0 x 0 0 0 x 0	31	30	1 frère + cousins	B. W. + négativé
85	18	0 x 0 0 0 x 0	24	23	1 sœur + cousins	Débilité mentale
86	19	x 0 0 0 x	26	22	1 sœur + cousins	B. W. + négativé
87	18	0 x 0	29	33	—	—
88	13	0 x	25	23	les grands-parents	—
89	17	x x 0	25	27	la sœur	Voute ogivale B. W. ++
90	13	x x 0	29	32	le frère	Voute ogivale B. W. ++
91	17	0 0 x	32	34	C	Débilité mentale
92	14	x 0	25	24	—	—
93	14	0 0 0 0 0 x	39	38	—	—
94	17	0 x 0	30	29	—	Strabisme
95	17	x	30	28	—	—
96	19	0 0 0 x	29	27	—	—
97	14	x 0 x	32	35	1 sœur, gd. parents tante	—

N°	Age	Nb. E. R.	Age P.	Age M.	Autres S. M.	Examen
98	19	x	35	30	—	Débilité mentale
99	14	0 0 x	27	22	—	Débilité mentale
100	14	x 0	25	25	—	Yeux vairons
101	18	0 x 0	28	23	—	Débilité mentale
102	17	0 0 0 x	42	33	—	—
103	19	0 0 0 0 x	48	44	—	—
104	8	0 x	27	24	—	—
105	7	x 0	25	24	—	—
106	21	x	20	19	—	—
107	14	0 x 0	48	37	—	Débilité mentale Dépression thoracique
108	9	x	33	30	grands-parents	Débilité mentale
109	10	x	33	27	—	T'A 21. Traitement antisyp
110	19	0 0 0 0 0 0 0 x 0	38	38	—	-
111	17	x	29	25	—	Rétrognathisme
112	15	0 0(30)(3 x) 0 0	29	25	3 frères	Débilité mentale
113	13	0 x 0	26	20	—	Thorax en entonnoir
114	12	x x	58	32	C 1 frère	Strabisme
115	17	0 0 x 0 0 0 0	22	20	—	—
116	21	0 x 0	35	30	C	—
117	11	0 x	27	21	—	—
118	11	x	36	33	—	Strabisme
119	11	x 0	23	22	cousine et arrière grand-tante	Voute ogivale
120	8	x	27	24	—	—
122	17	0 x (90)	36	37	—	Débilité mentale
124	11	x	31	28	—	Voute ogivale
123	10	x	33	28	—	—
121	17	0 x 0	27	27	—	—
125	12	x 0	26	21	—	Thorax en entonnoir
126	15	0 x	27	26	—	—
127	13	0 0x 0 x (50)	33	30	une sœur	Dépression thoracique
128	11	0 x 0	30	20	—	—
129	16	x 0	30	28	—	—
130	11	x	34	32	—	—
131	12	x 0 0 0	22	19	—	Souffle systolique
132	9	0 x	29	25	—	Dépression thoracique
133	11	x 0 0 0	24	23	—	Strabisme
134	14	x	20	23	—	Thorax en entonnoir
135	16	x	30	28	—	—
136	8	0 x	36	28	—	Thorax déprimé
137	8	x	30	25	—	Voute ogivale
138	9	0 x (50)	29	27	—	—
139	14	x 0 0 0	32	26	—	Débilité mentale. Strabis
140	12	0 0 x	29	23	les parents	Thorax déprimé
141	14	x	25	25	—	—

N°	Age	Nb. E. R.	Age P.	Age M.	Autres S. M.	Examen
142	18	x	25	22	—	Débilité mentale
143	15	x 0	20	21	—	Voute ogivale
144	17	0 x	38	26	—	Souffle systolique
145	18	x x x x 0	43	36	les parents et 3 frères	—
146	13	x 0	22	20	—	Voute ogivale
147	19	0 x	36	31	C	Thorax en entonnoir
148	19	x 0 0 0	21	18	—	—
149	17	x	27	21	—	—
150	15	x	30	31	—	—
151	12	x	29	29	—	—
152	12	0 x	30	31	—	Rétinite pigmentaire
153	14	x	29	22	—	Voute ogivale
154	16	x	21	19	C	Débilité mentale
155	17	x	30	32	—	—
156	16	0 0 x	31	25	—	Débilité mentale
157	20	x 0 0 0	47	42	—	Débilité mentale
158	8	x	28	24	—	Dépression thoracique
159	17	0 0 0 x	28	23	—	Débilité mentale
160	20	0 x 0 0	36	36	—	Dépression thoracique
161	14	x	28	25	—	—
162	9	0 x 0 0 0	28	26	—	—
163	12	0 0 0 x	43	38	—	—
164	8	x 0	25	21	—	Dépression thoracique
165	17	0 x x x 0 x	28	28	un frère et 1 sœur	Souffle systolique
166	19	0 x x x 0 x	31	31	deux sœurs	—
167	12	x	33	24	—	—
168	12	x	27	27	—	—
169	15	x	20	20	—	—
170	17	x	31	30	—	Thorax en entonnoir
171	19	0 x	29	30	—	Voute ogivale
172	12	0 x 0 0	31	26	—	—
173	11	x 0	23	24	—	Voute ogivale
174	9	0 x	24	25	—	—
175	9	x x x	27	25	2 frères et les parents	Thorax déprimé
176	9	x x	40	36	la sœur	—
177	6	x x	41	37	la sœur	—
178	16	0 0 x 0	32	28	—	—
179		x x	29	18	le frère	—
180	10	x 0 0 0	24	23	—	Thorax en entonnoir
181	13	x 0	31	33	—	Voute ogivale
182	17	0 x	32	30	—	—
183	9	x 0	28	25	—	—
184		x 0 0 0	25	25	—	—
185	19	0 x	35	34	—	Rétrognathisme
186	19		25	20	—	Thorax en entonnoir

CONCLUSIONS

— La surdi-mutité congénitale est une maladie génotypique qui se transmet selon le mode récessif monomérique, elle répond à une agénésie ou une insuffisance de développement de tout l'appareil nerveux de l'ouïe.

— Elle peut, dans ces cas très rares, n'être qu'une forme particulièrement précoce et intense de la dureté d'oreille héréditaire qui correspond anatomiquement à un développement défectueux du limaçon osseux.

— La coexistence avec la rétinite pigmentaire est relativement très fréquente et on peut supposer qu'il s'agit d'un linkage.

— La débilité mentale s'observe très fréquemment chez les sourds-muets congénitaux sans qu'on puisse établir de relations précises entre les deux affections.

— Le mariage de deux sourds congénitaux est à déconseiller formellement.

— Le mariage d'un sourd congénital et d'une personne normale ne donnera que des enfants normaux, sauf s'il s'agit d'une hétérozygote pour la surdi-mutité (1 fois sur 30 environ). Il en est évidemment de même si un sourd congénital épouse une personne atteinte de surdité acquise avec cette réserve qu'un sourd acquis pourrait être plus souvent hétérozygote pour la surdi-mutité qu'un individu quelconque.

Vu, le Doyen :
BINET

Vu, le Président de Thèse :
DEBRE

Vu et Permis d'Imprimer,
Le Recteur de l'Académie de Paris :
G. ROUSSY

BIBLIOGRAPHIE

ALBRECHT (W). — Erbbiologie und Erbpathologie des Ohres. (In : *Erbbiologie des Menschen*. Berlin, 1940).

CARNOT (P.). — Consanguinité. (*Paris-Médical*, 18 janvier 1947).

GASTEX (A.). — (*Rapport au XIX^e Congrès de Médecine de Madrid*, 1903).

CASTEX (A.) et MARCHAND (L.). — Etude anatomique et histologique sur la surdi-mutité. (*Bulletin de Lar.-oto et rhinologie*, avril 1906).

CHRISTOPH (C.-H.). — Congenital familial Deaf Mutism in six children. (*Annals of oto-rhino and laryngology*. Saint-Louis, 1943).

DAHLBERG (G.). — Eine statistische untersuchung über die Vererbung der Taubstumskheit. (*Ztschr. f. Konstitution lehre*, vol. 15, 1931).

GRADENIGO. — Contribution à l'étude de l'hérédité morbide chez l'homme. La surdité familiale. Sa prophylaxie, son traitement, 1921.

GUISEZ. — Pratique O. R. L.

HOFMEIER (K.). — (*Archiv für Kinderheilkunde*, 14 Heft). Die bedeutung der Erlagen für die Kinderheilkunde. Die sporadische Taubstumheit. F. Enke, Stuttgart, 1938.

HUGHSON (W.), CIOCCO (A.), PALMER (C.-E.). — Studies on pupils of the Pensylvania School for the deaf. Mechanism of inheritance of deafness. (*Arch. of otolaryngologie*).

JOUET (R.). — Etude sur les sourds-muets. (*Thèse*, Paris, 1917).

— Considérations sur l'étiologie et le traitement de la surdi-mutité, 1921.

— Etiologie et prophylaxie de la surdi-mutité. (*Bulletin O. R. L. et de broncho-œsophagoscopie*, mars 1923).

LABBÉ (R.). — Le sourd-muet. Etude médico-sociale. Vigot, Paris, 1941.

LAMY (M.). — Les applications de la génétique à la médecine. Paris, 1944.

LINDENOV (H.). — The Etiology of Deaf Mutism, with special reference to heredity. E. Munksgaard. Copenhague, 1945.

ODIORNE (J.-M.). — Genetic principles and the inheritance of deaf mutism. (*The annals of oto.-rh. and laryngology*, Saint-Louis, 1944).

PARREL (G. de) et LAMARQUE (Mme G.). — Les sourds-muets. Etude médicale pédagogique et sociale. Paris, 1925.

SCHWARTZ (M.). — Die erhliche Taubheit. (*Handbuch der Erbkrankheiten herausgigiben von A. Gütt*, Band. 5. München, 1937).

R. FOULON, Imprimeur, 29, Rue Deparcieux, PARIS (14e).